

MISIÓN DE LA ASOCIACIÓN

La Asociación fue fundada en 2011 por un grupo de padres y madres de niños afectados por el Síndrome de Deleción 22q, apoyados por un grupo de profesionales. Es una asociación sin ánimo de lucro, en colaboración con otras asociaciones de ámbito estatal para crear sinergias comunes entre padres y profesionales.

La Asociación actualmente está asociada a FEDER y FE-CAMM e incluida en la base de datos de ORPHANET.

La Asociación:

Es un punto de encuentro donde acuden los padres y madres para compartir experiencias personales, comentar los últimos avances en cuanto a diagnóstico y tratamiento del Síndrome,...

Es un lugar de apoyo donde pueden acudir los padres y madres recientemente diagnosticados, para poner en común sus dudas e inquietudes; proporcionándoles la información, consejos y apoyo que requieran en cada momento, haciéndoles partícipes de experiencias que puedan hacerles superar la sensación de angustia y soledad de los momentos iniciales tras el diagnóstico.

Es el punto donde se llevan a cabo reuniones mensuales abiertas a profesionales y padres de personas afectadas, para tratar los temas de actualidad y planificar las próximas actividades a realizar como Asociación

CÓMO COLABORAR.

Puede ayudar a nuestros familiares afectados y ayudarnos como Asociación para poder llevar a cabo nuestras actividades inscribiéndose como socio/a.

PARA ASOCIARSE

Associació Catalana de la Síndrome 22q

CaixaBank; Cuenta: 2100-3041-53-2200382431

Para asociarte, rellena la siguiente hoja de inscripción.

HOJA DE INSCRIPCIÓN

La cuota anual es de 35€ anuales.

NOMBRE:	<input type="text"/>		
APELLIDOS:	<input type="text"/>		
DIRECCIÓN:	<input type="text"/>		
POBLACIÓN:	<input type="text"/>		
PROVINCIA:	<input type="text"/>	C.P.:	<input type="text"/>
TELÉFONO CONTACTO:	<input type="text"/>		
E-MAIL:	<input type="text"/>		
DNI:	<input type="text"/>		

VER DOCUMENTO *SEPA* ADJUNTO

<input type="text"/>	<input type="text"/>
----------------------	----------------------

Firma

Fecha

PRIVACIDAD Y PROTECCIÓN DE DATOS: estos datos son absolutamente confidenciales y quedarán protegidos según lo dispuesto en la legislación vigente. Podrá solicitar rectificación o cancelación dirigiéndose a info@22q.cat



Associació Catalana
de la Síndrome 22q

Infórmate
Comparte
Aprende


Únete a nosotros


**Juntos,
tendremos
más fuerza**

Contacto:
info@22q.cat

Síguenos en:
www.22q.cat

Y en las redes sociales:

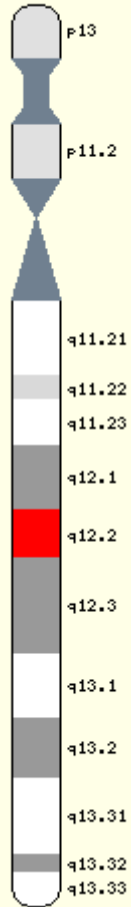
 22qatalunya

 @22qatalunya



EL SÍNDROME

Chromosome 22



El Síndrome 22q es un desorden genético causado por la deleción de un pequeño segmento de un alelo del cromosoma 22 (de aquí el nombre de Síndrome de deleción 22q11.2)

Tiene una prevalencia estimada de 1:3000-4000 y también es conocido por diversas acepciones: Síndrome DiGeorge, CATCH 22, deleción 22q11.2, Shprintzen, Síndrome Velocardiofacial (VCF), Optiz o Anomalia Conotruncal Facial.

DIAGNÓSTICO

Mediante un examen de sangre llamado FISH (hibridación fija in situ), se determina si existe ausencia (deleción) de la región del cromosoma 22

Mediante MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification), se analizan cantidades mínimas de ADN que permiten detecciones muy pequeñas.

HERENCIA

Si un padre presenta la deleción existe un 50% de posibilidades de traspassarla a los hijos.

La mayoría de los casos de Síndrome 22q son «de novo», debidos a una nueva mutación

CARACTERÍSTICAS MÁS COMUNES

El Síndrome de Deleción presenta más de 180 anomalías diferentes, siendo altamente variables entre diferentes personas afectadas; al igual que la severidad con que cada una de ellas aparece en cada individuo. Los principales signos y síntomas que pueden orientar hacia un Síndrome de Deleción 22q son:

- ▮ Anomalías cardíacas: comunicación interventricular o interauricular, Tetralogía de Fallot, estenosis pulmonar,...
- ▮ Función inmune suprimida
- ▮ Anomalías del paladar: fisura submucosa, frecuentemente no visible al observar la cavidad oral.
- ▮ Características de apariencia facial: rostro alargado, punta de la nariz y puente nasal prominentes, ojos «almendrados», orejas pequeñas,...
- ▮ Dedos cónicos y largos
- ▮ Problemas de alimentación en la infancia: regurgitación, disfagia,...
- ▮ Infecciones del oído medio
- ▮ Infecciones respiratorias agudas y crónicas
- ▮ Hipotonía muscular generalizada
- ▮ Retardo en el crecimiento y desarrollo del habla y lenguaje
- ▮ Hipernasalidad del habla
- ▮ Problemas dentales (deficiencia severa de esmalte, propensión a caries,...
- ▮ Dolor de extremidades inferiores (piernas y pies)
- ▮ Dificultades en el aprendizaje
- ▮ Problemas psicológicos y psiquiátricos
- ▮ Anomalías en el riñón
- ▮ Hernias umbilicales e inguinales

TRATAMIENTO

El Síndrome 22q no tiene cura. Deben tratarse en cada individuo los distintos problemas existentes y que estén relacionados con el Síndrome, individualizando y personalizando en cada caso el tratamiento terapéutico que debe realizarse

POR DÓNDE EMPEZAR

La atención que debe recibir el paciente dependerá en cada caso de los signos y síntomas existentes, englobando en un inicio a los siguientes profesionales:

- ▮ **Pediatra**, que evalúe el desarrollo del niño según la edad en que se valore.
- ▮ **Genetista**, que diagnosticará el Síndrome y que puede coordinar el cuidado general del paciente
- ▮ **Cardiólogo**: examen clínico, electrocardiograma (EKG) y ecocardiograma
- ▮ **Inmunólogo**: evaluación inmunológica para facilitar el manejo de enfermedades
- ▮ **Audiólogo**: evaluación auditiva completa para detectar pérdida auditiva leve de tipo conductivo
- ▮ **Logopeda y fonoiatra**: evaluación de alimentación, habla y lenguaje.
- ▮ **Otorrinolaringólogo**: evaluación de infecciones de oído y fluidos en oído medio, tamaño de amígdalas,...
- ▮ **Endocrinólogo**: evaluación de niveles de calcio, función tiroidea, talla y peso (hormona del crecimiento)
- ▮ **Cirujano maxilofacial**: evaluación del paladar y cavidad oral
- ▮ **Odontólogo**: examen piezas dentales y calidad del esmalte
- ▮ **Psiquiatra, psicólogo y neuropsicólogo**: valoración para detectar trastornos como TDAH, ansiedad, TEA, comportamientos obsesivo-compulsivos, cambios de humor,...
- ▮ **Especialista en educación y aprendizaje**: evaluar las distintas deficiencias existentes para obtener una atención lo más personalizada posible en las áreas donde se detecten mayores dificultades.

DÓNDE OBTENER AYUDA

Además de la información que le aporte su doctor puede obtener ayuda e información actualizada tanto en la página web de la Asociación como en las redes sociales (Facebook y Twitter).

También puede ponerse en contacto con la Asociación mediante correo electrónico, a la dirección: info@22q.cat

